



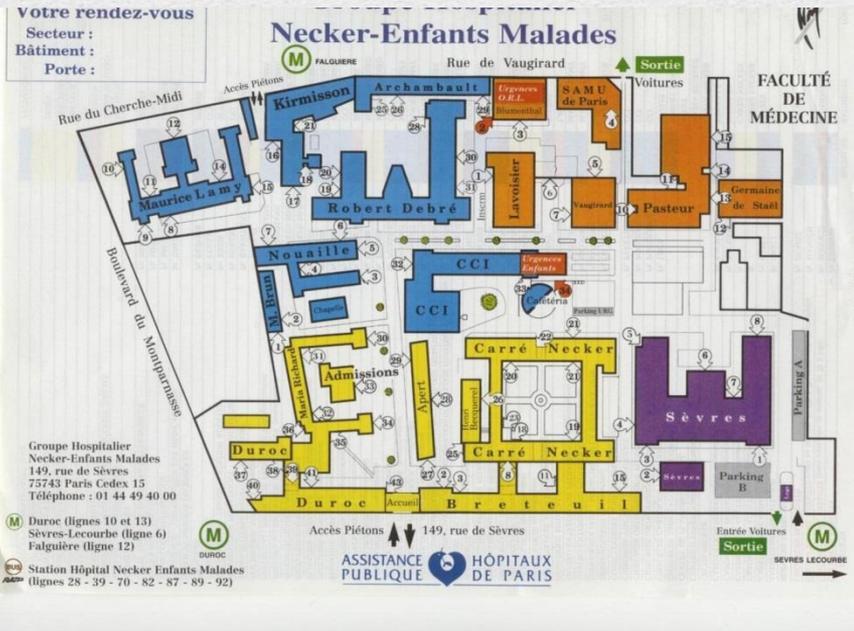
## PROGRAMME

# JOURNEE INTERFILIERE – MetabERN CDG

Amphithéâtre Robert Debré -  
Hôpital Necker – Paris

## Déficits de glycosylation des glycoprotéines

Vendredi 22 Mars 2019



POUR VOUS INSCRIRE [azza.khemiri@aphp.fr](mailto:azza.khemiri@aphp.fr)



**9h20 INTRODUCTION**

Présentation de la journée (Protocole National de Diagnostic et de Soins/Guidelines ; veille scientifique en France) et courte présentation des CDG syndromes

*Pascale DE LONLAY-Paris et Arnaud BRUNEEL-Paris*

**SITUATIONS CLINIQUES ET PROCÉDURES THÉRAPEUTIQUES****Focus sur le CDG Ia, PMM2-CDG et le reste...**

9h35 **Thrombopénie – Pancytopenie** : à propos de deux observations CDG Ia

*Nathalie BEDNAREK- Reims*

10h50 **Episodes neurologiques aigus en cours de fièvre** : à propos de quatre observations

*Lena DAMAJ-Rennes, Camille WICKER-Paris, Anaïs BRASSIER-Paris, Manoëlle KOSSOROTOFF-Paris, Rima NABBOUT -Paris*

10h30 **Profil Hémostase**, à propos d'une cohorte de patients CDG

*Tiffany PASCREAU-Paris*

10h50 **Proposition *guidelines* au moment d'une fièvre/plâtre/chirurgie et discussion**

*Annie HARROCHE-Paris*

11h20 **Stroke-like et arginine** : à propos de 2 CDG Ia

*Tiffany PASCREAU-Paris*

11h30 **Convulsions et canaux glycosylés**

*Arnaud BRUNEEL-Paris*

11h45 **Proposition *guidelines* ovariens et CDG Ia.**

*Sabrina DA COSTA-Paris*

12h00 **MetabERN *Guidelines* européennes CDG Ia.** Pour un PNDS français après cette journée.

*Pitter WITTERS-Belgique*

**12h20 DISCUSSION****RÉSEAUX EUROPÉENS**

14h EuroGlycan

*Gert MATTHIJS-Belgique*

**SITUATION SCIENTIFIQUE**

14h20 **Stratégie diagnostique des CDG à l'ère du séquençage haut débit**

*Arnaud BRUNEEL-Paris, David CHEILLAN-Lyon, François FENAILLE-Paris*

14h45 **Epidémiologie des CDG en France**

*Équipes Biochimistes et biologistes de Lille, Paris et Lyon*

15h **CDG Ia (PMM2-CDG) et conseil génétique**

*Nathalie SETA-Paris, Sandrine VUILLAUMIER-BARROT – Paris,*

15h10 **Déficit du transport de l'acide sialique (SLC35A1-CDG)**

*Alexandre KAUSKOT, Paris*

15h25 **Traitements des autres CDG que CDG Ib : mannose, galactose, autres ?**

*Camille WICKER-Paris, Cyril GITIAUX –Paris, François FOULQUIER-Lille*

16h **Modèle animal de CDG**

*Vincent CANTAGREL-Paris*

16h20 **Cohorte française CDG Ib et évolution sous mannose**

*Muriel GIRARD-Paris, Vincent BOUDY-Paris*

16h40 **Étude clinique industrielle à venir pour les CDG Ia :**

*Vincent PRIOUX –Glucomine, Paris*

**17H FIN DE LA JOURNÉE**